
UDK 159.946.3:616.8

81.234.2:612.821.5

575.1:616-007.2

Izvorni znanstveni rad

Višnja PranjićŠkola za medicinske sestre, Zagreb
Hrvatska**Diana Arapović i Jelena Kuvač Kraljević**Edukacijsko-rehabilitacijski fakultet, Zagreb
Hrvatska**RECEPTIVNI RJEČNIK DJEVOJČICE S WILLIAMSOVIM
SINDROMOM***SAŽETAK*

Rad se temelji na studiji slučaja djevojčice s rijetkim genetskim poremećajem, Williams-Beurenovim sindromom. Jezični je razvoj sudionice praćen dvije godine (od devete do jedanaeste) na većem broju jezičnih varijabli, ali je cilj ovoga rada prikazati samo njezin receptivni rječnik te utvrditi poboljšava li se rječnik s porastom kronološke dobi. INDIFF metodom, statističkim postupkom namijenjenim upravo za praćenje individualnoga razvoja, pokazano je statistički značajno napredovanje u leksičkome razvoju. Međutim, uspoređujući postignuća sudionice u svim četirima vremenskim točkama ispitivanja s očekivanim rezultatima za njezinu kronološku dob, zaključuje se da njezin leksički razvoj uvijek zaostaje za razvojem njenih kronoloških vršnjaka.

Ključne riječi: *Williamsov sindrom, jezični razvoj, kognitivni razvoj, receptivni rječnik*

UVOD

Williamsov (ili Williams-Beurenov) sindrom (u nastavku WS) rijedak je neurorazvojni poremećaj s incidencijom kod novorođenčadi od 1 : 20 000 (Paterson, 2000) do 1 : 25 000 (Bellugi i sur., 1994). Poremećaj se javlja podjednako u oba spola, u svim etničkim skupinama, pa je razumljiva njegova zabilježena u cijelom svijetu (Mervis i sur., 2004). Uzme li se u obzir broj novorođene djece u Hrvatskoj i učestalost Williamsova sindroma, može se pretpostaviti da se godišnje u Hrvatskoj rodi jedno do dvoje djece s ovim genetskim sindromom. Williamsov sindrom prvi je puta opisao kardiolog J. C. R. Williams 1961. godine. On je sa svojim suradnicima identificirao četiri djeteta s mentalnom retardacijom (u prosjeku oko 60), supravavularnom stenozom aorte i specifičnim crtama lica (Bellugi i sur., 1994). Beuren i sur. (1962) listi simptoma dodali su fizičke karakteristike, kao na primjer male i nepravilno položene zube i pulmonalnu valvularnu stenozu. Black i Bonham-Carter (1963), a nešto kasnije Martin i sur. (1984), povezuju fizičke simptome s hiperkalcinemijom, odnosno poremećajem metabolizma. Danas se zna da su u osoba s WS-om prisutne abnormalnosti kardiovaskularnog sustava, osobito stenoza velikih krvnih žila (Petković, 2004), bubrega, muskuloskeletnog sustava, endokrinog sustava i drugih organa. U neke djece s WS-om prisutna su i obilježja iz autističnog spektralnoga poremećaja (Gillberg i Rasmussen, 1994).

Uzrok sindroma je mikrolecija na dugom kraku sedmog kromosoma, točnije regija 7q11.23 (Scerif i sur., 2004). Pri tome dolazi do gubitka genetskog materijala, odnosno do gubitka 25 do 30 gena koji su bitni za označavanje WS-a (Bayés i sur., 2003). Presudan je gubitak gena odgovornog za stvaranje proteina elastina (ELN) koji je sastavni dio arterijske stijenke. Elastin određuje čvrstoću i elastičnost krvnih žila, a nužan je i za normalnu elastičnost kože. Čak 75% djece s WS-om ima stenozu arterija koja ometa pravilnu opskrbu srca krvlju.

Pouzdanost se zna da nedostatak genetskoga materijala na sedmom kromosomu dovodi do poteškoća u razvoju jezika, odnosno do kašnjenja u jezičnome razvoju te do iznimnih poteškoća u jezičnoj proizvodnji (Torniero i sur., 2007).

Jezični razvoj osoba s Williamsovim sindromom

Poticaj za lingvističkim opisivanjem jezičnoga razvoja djece s WS-om proizašao je iz postavke Noama Chomskoga o modularnosti jezika. Naime kada se verbalne sposobnosti uspoređuju s neverbalnim, tada te dvije sposobnosti kod djece urednoga razvoja predstavljaju dva usporedna razvojnog procesa. Međutim kod djece s WS-om te su dvije sposobnosti u nerazmjeru, pri čemu je verbalna sposobnost razvijenija od neverbalne. Drugim riječima, relativno dobre jezične sposobnosti djece s WS-om u značajnom su raskoraku

s njihovim nižim intelektualnim sposobnostima (Mervis i sur., 2004; Volterra i sur., 2004; Levy i sur., 2003; Hermon, 2003; Bellugi i sur., 2000; Bellugi i Wang, 1996) pa su razumljive veće poteškoće u obrađivanju neverbalnih od verbalnih informacija kod djece s WS-om. Jedna druga vrsta poremećaja, posebne jezične teškoće (PJT), predstavlja proces suprotan WS-u: slabija verbalna sposobnost usprkos urednim neverbalnim sposobnostima. Tako zaključak o modularnosti jezika proizlazi iz dvostruke disocijacije. Osim što je klinička slika WS-a potkrijepila Chomskyjevu postavku o postajanju specifičnoga modula za jezik, istovremeno je dobila i prihvatljivo objašnjenje u njegovu stajalištu o autonomnosti jezičnoga sustava u odnosu na druge kognitivne sposobnosti.

Iako su postignuća značajno bolja u jezičnim nego u nejezičnim zadacima, ipak je atipičan jezični razvoj glavno određenje jezične sposobnosti djece s WS-om. Većina dosadašnjih istraživanja govori o zaostajanju i u proizvodnji i u razumijevanju, iako neka istraživanja upućuju na neobičan, ali zanimljiv podatak o većim poteškoćama u razumijevanju nego u proizvodnji (Mervis i sur., 2004). Razlozi zaostajanja i atipičnosti jezičnoga razvoja još uvijek nisu razjašnjeni, a do sada provedena istraživanja nisu uspjela objasniti jezičnu obradu u ovoj kliničkoj skupini. Djeca s WS-om progovaraju svoju prvu riječ kasnije nego djeca urednoga jezičnoga razvoja, pri čemu pokazivanje na objekte ne prethodi izgovaranju prvih riječi. Iako se izražavaju sintaktički pravilnim i punim rečenicama, veliki dio njih razumije jednostavne upute, dok tek mali dio ove populacije razumije složene upute bez dodatnih objašnjenja (Holwin i Udwin, 2006). Uglavnom usvoje osnove pismenosti, a manje od polovice u mogućnosti je zadovoljiti složenije pismene zahtjeve poput pisanja niza rečenica ili konstrukcije jednostavnog pisma. U odnosu na djecu s WS-om, odrasle osobe s WS-om pokazuju zavidno jezično znanje. Jezik je u odraslih osoba s WS-om leksički bogat, a fonologija je relativno dobra. Posebice su izražene izuzetno dobre pragmatičke vještine. Odrasle osobe s WS-om lako stupaju u komunikaciju čak i s nepoznatim osobama, dosta su pričljive, vole pričati priče, iako vrlo često ne mogu odgovoriti na postavljeno pitanje vezano uz sadržaj ispričanoga.

Izrazito dobre komunikacijske vještine koje se odražavaju u spontanome govoru osoba s WS-om daju lažni dojam o dobro razvijenome i strukturiranome jeziku. Naime ciljana ispitivanja, kao što je već navedeno, pokazuju da osobe s WS-om ne uspijevaju primjerice usvojiti složenije jezične vještine, diskutirati na zadanu temu ili objasniti događaje oko sebe. Ne mogu raspravljati ni o jeziku jer im je razina metajezičnoga znanja nedovoljno razvijena. Sve ovo s jedne strane opravdava definiranje jezika kod osoba s WS-om kao relativno dobrog, a s druge strane upućuje na neraskidivu ovisnost jezika o kognitivnome razvoju.

Rječnik djece s Williamsovim sindromom

Djeca s WS-om inicijalno kasne u leksičkome razvoju (Böhning i sur., 2004), a posljedično tome, kasne i u morfosintaktičkome razvoju (Zukowski, 2005). Tek oko dvadesetog mjeseca progovore svoju prvu riječ (Siegmüller i Bartke, 2004), a kombiniranje riječi započinje tek oko treće godine. Tako nije neobično da dijete sa šest godina ima rječnik trogodišnjaka. Mervis i sur. (2004) i Mervis (2006) okarakterizirali su usvajanje jezika djece s WS-om kao normalno, odnosno leksički razvoj kod djece s WS-om slijedi putanju leksičkoga razvoja djece urednoga jezičnoga razvoja, ali brzina kojom se on razvija značajno je sporija. Na primjer kategorizacija koja se obično javlja oko 18 mjeseci, kod djece s WS-om još uvijek u toj dobi nije prisutna. Ranije provedena istraživanja neusvojenost su kategorizacije povezivala s kognitivnim deficitom, dok istraživanje Nazzi i sur. (2003) uzrok tomu pronalaze u poteškoćama govorne percepcije. Rječnički brzac u djece s WS-om nije povezan s kategorizacijom koja označava usvajanje semantičkih reprezentacija. Sve to upućuje na manje oslanjanje na semantiku pri usvajanju rječnika kod djece s WS-om (Thomas i sur., 2001).

Ispitujući receptivni rječnik djece s WS-om, Temple, Almazan i Sherwood (2002) zaključili su da, kada je mentalna dob usporedna mjera između djece s WS-om i djece urednoga razvoja, postignuća na receptivnome rječniku nešto su veća kod djece s WS-om. Međutim poteškoće u receptivnom rječniku postaju izrazito uočljive kada zadaci uključuju mnogostruke semantičke distraktore. Slično pronalaze Clahsen, Ring i Temple (2004). Naime pri rješavanju zadataka receptivnoga rječnika, za što je dovoljno samo semantičko znanje, kada distraktori nisu blisko povezani sa zadanim pojmom, djeca s WS-om postižu značajno bolje rezultate od djece urednoga razvoja iste mentalne dobi. Međutim kada pronalaženje značenja riječi zahtijeva istančanije semantičko znanje, a distraktori su iz iste semantičke kategorije, njihovi su rezultati daleko lošiji od rezultata djece iste mentalne dobi.

Ispitivanje provedeno u mađarskome jeziku pokazuje da su djeca s Williamsovim sindromom na zadacima imenovanja značajno lošija od svojih vršnjaka urednoga razvoja, ali čak i od djece urednoga razvoja iste jezične dobi (Lukács, 2003). Imenovanje pojmova u ove djece zaostaje za njihovom razinom receptivnog rječnika. Na zadacima imenovanja, osobe s Williamsovim sindromom postižu rezultate slične rezultatima ispitanika urednoga razvoja iste mentalne dobi (Ypsilanti i sur., 2006).

Velik se broj istraživanja temeljio na uspoređivanju jezika djece s WS-om i djece s Downovim sindromom kao također genetskoga poremećaja s posljedicom sniženih intelektualnih sposobnosti (Ypsilanti i sur., 2006; Vicari i sur., 2004; Paterson, 2000; Bellugi i sur., 2000). Zanimljivo je da, iako u ranome jezičnome razdoblju i djeca s WS-om i djeca s Downovim sindromom pokazuju kašnjenje u jezičnome razvoju, ipak s porastom kronološke dobi djeca s WS-om brže napreduju u razvoju. To se brže napredovanje u djece s WS-om potvrđuje i u jezičnim usporedbama između odraslih s WS-om i

odraslih s Downovim sindromom, gdje su dobiveni značajno bolji rezultati u osoba s WS-om (Paterson, 2000).

Kada se leksički razvoj promatra u odnosu na druge jezične sastavnice, onda je on, uz pragmatiku, jedna od razvijenijih sastavnica u jeziku osoba s WS-om. Vrlo često se u opisima jezičnih obilježja WS-a navodi bogat rječnik u kojem su zastupljene i neobične riječi niske pojavnosti u govoru. Pretpostavlja se da je dobar razvoj rječnika kod osoba s WS-om posljedica dobrog slušnog, odnosno fonološkoga pamćenja, a ne semantike (Grant i sur., 1997).

CILJ ISPITIVANJA

Glavni je cilj ovoga rada bio ispitati receptivni rječnik te utvrditi napredovanje u leksičkome razvoju djevojčice s Williamsovim sindromom.

U odnosu na postavljeni cilj, određena je pretpostavka prema kojoj će postignuća djevojčice s WS-om u receptivnome rječniku u svim ispitnim vremenskim točkama biti ispod razine postignuća djece urednoga razvoja iste kronološke dobi.

METODE RADA

Uzorak

S obzirom da je u Hrvatskoj zabilježeno tek desetak djece i osoba s Williamsovim sindromom, teško je prikupiti uzorak od nekoliko ispitanika koji bi bili izjednačeni barem prema jednom kriteriju, primjerice prema kronološkoj ili mentalnoj dobi. Iz tog se razloga ovo ispitivanje temelji na studiji slučaja, odnosno na praćenju jezičnoga razvoja jedne djevojčice s dijagnosticiranim Williamsovim sindromom.

Djevojčica je rođena u četrdesetom tjednu trudnoće u lipnju 1996. kao prvo dijete u obitelji. Trudnoća i porod bili su uredni (Apgar 10/10). Prvu neobičnost u razvoju djevojčice uočio je pedijatar u drugoj godini djetetova života, kada je upućena na genetsku analizu. FISH analizom periferne krvi (pomoću DNA metode specifične za Williamsov sindrom) u svibnju 1999. u Kliničkom bolničkom centru Zagreb utvrđen je normalni ženski kariotip i mikrodelecija na sedmom kromosomu (regija 7q11.2 ELN). U ispitanim je stanicama bio prisutan signal na jednom od kromosoma 7 te je ovim ispitivanjem dokazana delecija lokusa i postavljena dijagnoza Williamsova sindroma. Ponovljena FISH analiza 2004. u Klinici za dječje bolesti potvrdila je prvotnu dijagnozu.

Radi bolje preglednosti, u tablici 1 sažeto su prikazani osnovni podaci iz različitih nalaza o razvoju djevojčice te poteškoće koju se zabilježene.

Tablica 1. Sažeti prikaz poteškoća u razvoju djevojčice s WS-om
Table 1. A short list of difficulties in the client with Williams syndrome

Nalaz	Osnovni podaci
logopedski	<ul style="list-style-type: none"> – kašnjenje u usvajanju prve riječi, proizvodnji dvočlanih i višočlanih iskaza – zaostajanje u razumijevanju i proizvodnji – poteškoće u pisanju i čitanju
psihološki	<ul style="list-style-type: none"> – poteškoće u održavanju pažnje i koncentracije – emocionalna nestabilnost – niska tolerancija na frustraciju – hiperaktivno ponašanje – neverbalni IQ na donjoj granici granične inteligencije
neuropedijatrijski	– usporen psihomotorni i somatski razvoj
kardiološki	– stenoza pulmonalne valvule i stenoza supralvalvarne aorte
oftamološki	– strabizam

Kao što je navedeno u tablici 1, djevojčica ima većinu obilježja koja definiraju kliničku sliku WS-a. Osim poteškoća u usvajanju jezika i govora te smanjenih neverbalnih sposobnosti, kod djevojčice su zabilježeni i srčani problemi, problemi vida, kao i poteškoće u motoričkome i senzoričkome razvoju.

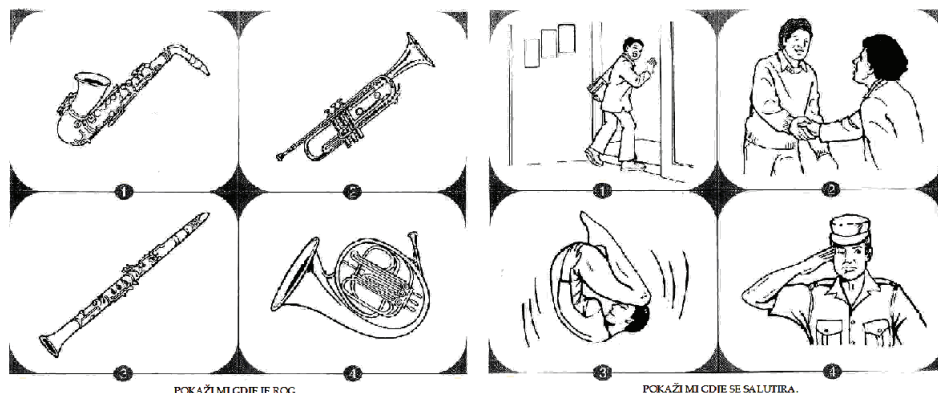
Djevojčica je u vrijeme započinjanja jezičnoga praćenja polazila treći razred osnovne škole. Obrazovanje je započela u osmoj godini života i to prema prilagođenome programu u redovnoj školi.

Istraživački materijal

Za procjenjivanje receptivnoga rječnika kod sudionice s Williamsovom sindromom upotrijebljen je Peabody slikovni test rječnika (PPVT-III-HR; Dunn i sur., 2009). Hrvatska inačica ovoga testa nastala je na temelju izvornika Peabody Picture Vocabulary Test (Dunn i Dunn, 1997), ali je test jezično i kulturološki prilagođen za hrvatski jezik (o postupku prilagođavanja PPVT-III-HR-a vidi više Mustapić i Hržica, 2006; Hržica i Mustapić, 2005). PPVT-III-HR standardizirani je test kojim se procjenjuje razumijevanje riječi u govornika hrvatskoga jezika u dobi od 2;6 do 90;00 i više godina. Test je standardiziran na nacionalnoj razini, na stratificiranom uzorku od 1 710 osoba.

Test sadrži četiri zadatka za uvježbavanje i 204 zadatka grupiranih u 17 nizova s po 12 ispitnih riječi. Nizovi riječi poredani su od lakših riječi prema težima. Svaki se zadatak sastoji od četiri crno-bijele ilustracije, smještene na stranici nazvanoj slikovni predložak (vidi sl. 1). Zadatak je sudionika da odabere sliku koja najbolje prikazuje značenje ispitne riječi koju joj je ispitivač usmeno izrekao. Ispituju se imenice, glagoli i pridjevi. Vrijeme ispitivanja traje u prosjeku 11 minuta jer većina osoba odgovara u prosjeku na pet nizova, ili 60

riječi, prikladne težine. Veći dio bodovanja, koje je brzo i objektivno, može se obaviti prilikom primjene samoga testa (Dunn i sur., 2009).



Slika 1. Primjer dvaju slikovnih predložaka iz PPVT-III-HR-a (preuzeto iz Dunn i sur., 2009, Naklada Slap)

Figure 1. An example of two cartoons from PPVT-III-HR (reprinted from Dunn et al, 2009. Naklada Slap)

Slika 1 prikazuje dva slikovna predložka. Na prvome je predlošku prikazana tražena riječ (rog) u okruženju s još trima semantičkim distraktorima (saksofon, truba i klarinet). Na drugom predlošku tražena riječ (salutirati), okružena je dvama semantičkim distraktorima (pozdravljati mašući te pozdravljati rukujući se) te s jednim fonološkim distraktorom (salto).

Način ispitivanja i način obrade podataka

Zadatak je sudionice, djevojčice s WS-om, bio da između četiriju slika-riječi identificira riječ koju je ispitivač imenovao. Svaki niz odgovara određenoj kronološkoj dobi. Ispitivanje je započelo prvom riječi iz niza koja je odgovarala dobi sudionice. Taj se niz naziva početnim nizom. Ako na početnome nizu sudionik napravi više od jedne pogreške, ispitivanje se vraća unatrag, tj. na niz za mlađu dobnu skupinu, sve dok sudionik ne riješi cijeli niz s najviše jednom pogreškom. Ispitivanje prestaje na nizu u kojem sudionik ima osam ili više pogrešaka.

Oduzimanjem ukupnoga broja pogrešaka na svim ispitanim nizovima od posljednje ispitane riječi (tzv. završna riječ) dobiva se sirovi rezultat. Taj se rezultat može pretvarati u dobne normirane bodove: standardizirane vrijednosti, centile, stanine, ekvivalente normalne distribucije i dobne ekvivalente. Za te derivirane rezultate postoje i intervali pouzdanosti, unutar kojih se nalazi pravi rezultat.

Kako je jezični razvoj djevojčice praćen tijekom 18 mjeseci na većem broju jezičnih varijabli (imenovanje riječi, ponavljanje rečenica, tvorba množine, ispitivanje padežnih nastavaka, slaganje riječi u rečenice, semantička fluentnost itd.), bilo je potrebno primijeniti metodu kojom će se moći analizirati komponenta promjene. Iz tog je razloga odabrana INDIFF metoda (Momirović i Karman, 1982) koja je namijenjena upravo studijama slučaja, odnosno istraživanjima u kojima se sposobnosti jednoga ispitanika mjere u nekoliko vremenskih točaka. Pomoću ove metode iz vidljivih se promjena stvara prva, glavna komponenta i na taj način daje uvid u zajednički faktor promjene. Drugim riječima, upotrebom INDIFF metode mogu se analizirati razvojne promjene na manjem broju analiziranih varijabli u nekoliko vremenskih točaka. U ovome radu INDIFF metodom analizirana je samo varijabla receptivnoga rječnika u četirima vremenskim točkama, i to s 9 godina i 4 mjeseca (9;4), 9 godina i 10 mjeseci (9;10), 10 godina i 4 mjeseca (10;4) te 10 godina i 10 mjeseci (10;10).

REZULTATI I RASPRAVA

PPVT je često i široko primjenjivan test za procjenjivanje pasivnoga rječnika jer se u velikom broju istraživanja na različitim skupinama sudionika (djeci s posebnim jezičnim teškoćama, osobama s autizmom, dvojezičnim govornicima) potvrdio kao valjan i objektivan pokazatelj leksičkoga znanja (Bishop, 2008; Mawhood i sur., 2000; Wasik i Bond, 2001).

Do sada provedena ispitivanja na različitim testovima receptivnoga rječnika pokazala su da djeca s Williamsovim sindromom postižu relativno dobre rezultate (Temple i sur., 2002; Lukács, 2003; Clahsen i sur., 2004). S obzirom na to da nekoliko radova upućuje na podatak da su testovi koji se temelje na mnogostrukim distraktorima, a takav je i PPVT, najvjerodostojniji pokazatelji leksičkoga znanja, iz tog je razloga uzet PPVT-III-HR kako bi se procijenio receptivni rječnik, ali i utvrdilo napredovanje u leksičkome razvoju sudionice s WS-om.

Kao što je opisano u poglavlju Način ispitivanja i način obrade podataka, rezultat na PPVT-u izračuna se tako da se od posljednje ispitane riječi oduzme broj pogrešaka. Stoga drugi stupac u tablici 2 (rezultat) označava uspješnost sudionice na testu, odnosno broj riječi za koje je ponudila točne odgovore. Nakon toga, dobiveni rezultati u svakoj vremenskoj točki ispitivanja sudionice s WS-om konvertirani su u normirane vrijednosti: standardni rezultat (SR), standardnu devijaciju (SD) i dobni ekvivalent (DE).

Tablica 2. Uspješnost rješavanja PPVT-a za svaku ispitnu vremensku točku
Table 2. PPVT results at each of the four measurement points

Kronološka dob (KD)	Rezultat	Standardni rezultat (SR)	Standardna devijacija (SD)	Dobni ekvivalent (DE)
9;4	77	59	– 2,75	5;1
9;10	96	66	– 2,50	5;5
10;4	104	72	– 2,00	5;9
10;10	114	80	– 1,35	6;2

Analiza tablice 2 pokazuje da sudionica u svim kronološkim dobima značajno zaostaje za postignućima u receptivnome rječniku u odnosu na svoje kronološke vršnjake. Isti podatak dobiven je u nizu ispitivanja osoba s WS-om. Tako primjerice Semel i Rosner (2003) te Mervis i sur. (1999), transformiranjem rezultata osoba s WS-om na PPVT-u u dobne ekvivalente, uočavaju kako su njihova postignuća značajno bolja od njihove mentalne dobi, ali niža od kronološke. Ispitujući receptivni rječnik triju djevojčica i jednoga dječaka s Williamsovom sindromom, Temple, Almazan i Sherwood (2002) također potvrđuju njegovu dobru razvijenost u odnosu na mentalnu dob. Prosječna mentalna dob sudionika bila je 6;6 godina, dok je prosječna ekvivalenta dob receptivnog rječnika bila 8;6 godina. Podatci dobiveni u ovome ispitivanju, a u usporedbi s podacima iz drugi studija (Semel i Rosner, 2003; Temple i sur., 2002.), zapravo navode na važnost različitih zaključaka dobivenih uporabom različitih usporednih mjera. Naime kada se djeca s WS-om uspoređuju prema mjeri mentalne dobi s djecom urednoga razvoja, njihovo postignuće na leksičkoj varijabli značajno se ne razlikuje. Uzme li se mjera kronološke dobi, odnosno kada se djeca s WS-om uspoređuju sa svojim kronološkim vršnjacima, njihova su postignuća značajno lošija.

Nadalje, promotre li se rezultati iz tablice 2 vertikalno, odnosno razvojno, uočava se napredovanje s porastom kronološke dobi (s 9;4 vrijednost standardne devijacije iznosila je – 2,75, a s 10;10 iznosila je – 1,35) i to u vrijednosti od 1,4 standardne devijacije. Provedena INDIFF metoda (tabl. 3) pokazuje da je to napredovanje u leksičkome razvoju sudionice s WS-om s obzirom na početnu ($n_1 = 58$) i završnu ($n_2 = 79$) vremensku točku ispitivanja statistički značajno ($F(58, 79) = 93,84$; $p < 0,000$).

Tablica 3. Značajnost komponente promjene
Table 3. The significance of the difference component

	λ	F	n_1	n_2	p
Komponenta promjene	3,90	93,84	58	79	0,000

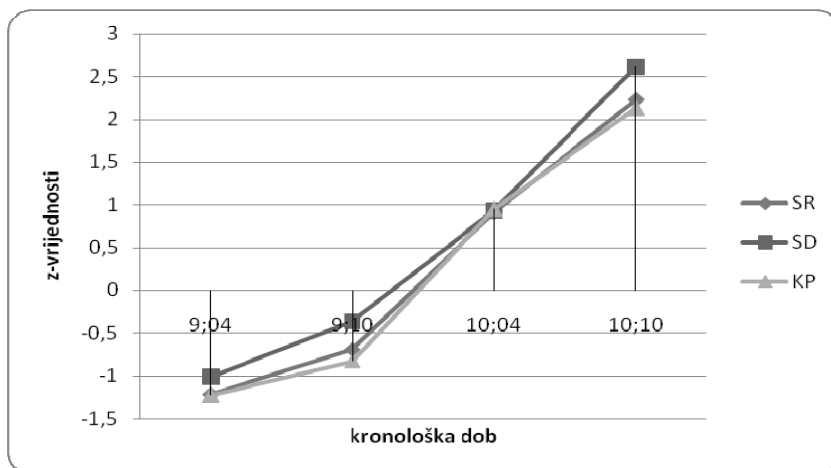
Ovaj podatak upućuje na statistički značajno napredovanje u receptivnome rječniku sudionice s WS-om. Dobiveni podatak u skladu je s nalazima koji upućuju na relativno bogat rječnik odraslih osoba s WS-om (Lukács, 2003; Plesa Skwerer i sur., 2005; Tager-Flusberg i sur., 2003). Naime kako sudionica s porastom dobi napreduje u svome rječniku, na taj se način upravo približava određenju da je leksikon izuzetno razvijenija sastavnica kod osoba s WS-om. Tako su primjerice Mervis i sur. (1999), u istraživanju u koje su uključili 123 osobe s Williamsovom sindromom između 4 i 49 godina, dobili podatak da je čak 42% odraslih sudionika s WS-om imalo rezultat PPVT-a unutar granica rezultata osoba urednoga jezičnog razvoja. Mervis i Becerra (2007) navode da se rječnik kod djece s WS-om počinje značajno razvijati i napredovati u školskome razdoblju.

Normirane vrijednosti iz tablice 2: standardni rezultat, standardna devijacija i dobni ekvivalent stavljeni su u korelaciju s komponentom promjene, odnosno testiralo se događa li se razvojno promjena u napredovanju u leksičkome razvoju kod sudionice s WS-om i, ako se događa, je li ona značajna.

Tablica 4. Matrica korelacije i komunaliteta komponente promjene
Table 4. Correlation matrix and the comuality of the difference component

PPVT	Korelacija s komponentom promjene	Komunaliteti komponente promjene
standardni rezultat	1,00	1,00
standardna devijacija	0,95	0,97
dobni ekvivalent	0,99	1,00

Vrijednosti su tih korelacija iznesene u tablici 4 iz koje se iščitava da je napredak u receptivnome leksičkome razvoju sudionice s Williamsovom sindromom u visokoj korelaciji s komponentom promjene što se očituje u visokoj vrijednosti te korelacije (vrijednosti su jednake ili blizu 1). Odnosno, komunalitet je između promatrane zavisne varijable, a to je receptivni rječnik, i nezavisne komponente promjene izuzetno visok. To znači da sudionica, iako zaostaje za postignućem u razumijevanju riječi u odnosu na svoje kronološke vršnjake, ipak pokazuje značajan napredak s porastom kronološke dobi. Navedeni opis jasno se zrcali u grafičkome prikazu u kojemu su uzete dvije normirane vrijednosti, standardni rezultat (SR) i standardna devijacija (SD), i postavljene u suodnos s komponentom promjene (KP); (vidi sl. 2). Samo z-vrijednosti u prvim dvjema vremenskim točkama ispitivanja padaju u donji, negativni dio distribucije.



Slika 2. Prikaz promjene na varijabli receptivnoga rječnika u ispitnim vremenskim točkama

Figure 2. Changes in receptive vocabulary at each measurement point

Da distraktori značajno umanjuju uspješnost na ispitivanju receptivnog rječnika, potvrđuju i Clahsen, Ring i Temple (2004) koji su ispitali receptivni rječnik sedmero djece s Williamsovim sindromom u dobi od 5;3 do 7;9 godina. Dobiveni rezultati pokazali su kako djeca s Williamsovim sindromom postižu bolje rezultate od djece urednoga jezičnoga razvoja samo ako prikazani distraktori u zadatku nisu previše fonološki ili posebice semantički slični. Problemi za osobe s WS-om nastaju kada distraktori potječu iz iste semantičke skupine, odnosno onda kada je za rješavanje zadataka potrebno istančanije semantičko znanje.

U svim četirima ispitivanjima PPVT-III-HR-a, sudionica je netočno odgovorila na ukupno 66 slikovnih predložaka. Pri tome se raspon pogrešaka nije značajno mijenjao (min = 28, max = 36, \bar{x} = 31). Nasumice su odabrana i u tablici 5 prikazana četiri primjera pogrešaka iz triju skupina pogrešaka koje je sudionica učinila tijekom ispitivanja. Pogreške su odijeljene u tri skupine: semantičke, fonološke i ostale pogreške koje nisu ni u kakvoj vezi s traženom riječju.

Pogrešni odgovori u najvećem postotku (60%) pripadaju skupini semantičkih pogrešaka. Fonološke pogreške (9%), iako ih je bilo znatno manje, uzastopno su se prenosile, odnosno ponavljale u svim četirima ispitivanjima. Tako je primjerice na slikovnome predlošku na kojemu se tražio zupčanik, djevojčica stalno pokazivala zube, umjesto salutirati pokazivala je salto, umjesto brusiti odabirala je bušiti. Iste se pogreške, semantičke i fonološke, vrlo često javljaju i kod djece urednoga jezičnoga razvoja, ali je važno naglasiti da broj pogrešaka s porastom kronološke dobi u toj skupini opada.

Tablica 5. Prikaz nekih semantičkih, fonoloških i ostalih pogrešaka tijekom rješavanja PPVT-III-HR-a kod djevojčice s WS-om**Table 5.** Some of the semantic, phonologica and other errors made during the completion of PPVT-III-HR in the client with Williams syndrome

POGREŠKE					
semantičke		fonološke		ostale	
<i>tražena riječ</i>	<i>odabir</i>	<i>tražena riječ</i>	<i>odabir</i>	<i>tražena riječ</i>	<i>odabir</i>
koza	ovca	zupčanik	zubi	rahlo	šalica
trokut	kvadrat	pleter	pletenje	namotaj	štap
splav	čamac	salutirati	salto	uniforma	crtati
gležanj	koljeno	brusiti	bušiti	tropsko	obronci

Ponekad je sudionica s WS-om kao odgovor odabirala sliku koja ni fonološki ni semantički nije slična traženoj riječi. Takve pogreške u ovome radu nazvane su ostale pogreške, a proizvela ih je 31%. Ostale pogreške inače su najmalobrojnije u djece urednoga jezičnoga razvoja. Čini se da djeca urednoga razvoja pri nemogućnosti pružanja točnoga odgovora pokušavaju dati odgovor koji je utemeljen na nekom načelu, primjerice fonološkome ili semantičkome, što upućuje na dobru umreženost riječi i funkcionalan način leksičke obrade.

Nadalje, usprkos podrobnoj analizi svih četiriju slika na slikovnome predlošku, provođenju postupaka usporedbe i eliminacije, ipak su ponekad djeca urednoga jezičnoga razvoja odgovarala da ne znaju traženu riječ. Neodgovaranje kod djece urednoga jezičnoga razvoja umanjuje broj svih vrsta pogrešaka, a najviše iz skupine ostalih pogrešaka. Međutim takvo odgovaranje, odnosno neodgovaranje, nije zabilježeno kod djevojčice s WS-om. Mogućnost davanja odgovora *ne znam* pruža se svakom sudioniku na početku ispitivanja u sklopu uputa koje mu se daju prije provedbe ispitivanja. Svi ovi podaci upućuju na to da djevojčica s WS-om ne preispituje vlastito jezično znanje.

ZAKLJUČAK

Iako je Williamsov sindrom u središtu istraživanja više od 40 godina, ipak su prikupljeni podatci često oprečni. Rijetka pojavnost ovoga poremećaja, iz čega proizlaze poteškoće oblikovanja većega uzorka ispitanika te njihovo ujednačavanje prema jednom kriteriju ili više njih, otežava opisivanje jezičnoga razvoja ove skupine ispitanika. Posljedično tome, onemogućava se i tumačenje jezičnoga razvoja u odnosu na ostale kognitivne sposobnosti.

Provedeno ispitivanje na temelju studije slučaja potvrđuje podatke drugih istraživanja da, usprkos relativno visokoj razini receptivnog rječnika, djeca s WS-om rijetko kada dostižu razinu razumijevanja kakva je kod djece urednoga jezičnog razvoja iste kronološke dobi. Naime dobiveni rezultati ovoga

istraživanja u procjenjivanju receptivnoga rječnika sudionice s WS-om upućuju na značajno zaostajanje u razumijevanju riječi u odnosu na postignuća djece urednoga jezičnoga razvoja. S druge pak strane, promotre li se dobiveni rezultati s obzirom na dob sudionice, uočava se evidentan napredak s porastom kronološke dobi. Zaključuje se kako se receptivni rječnik sudionice s WS-om razvija sporije u odnosu na djecu urednog razvoja, ali se to zaostajanje ipak umanjuje s porastom kronološke dobi.

Kako literatura navodi, leksički je razvoj, iako zaostaje, relativno dobro razvijen kod djece s WS-om, posebice usporedi li se s razvojem ostalih jezičnih sastavnica. Međutim navedena činjenica više odgovara leksičkome profilu odraslih osoba s WS-om. Analizira li se leksički razvoj djece s WS-om, svakako ga određuju na primjer kašnjenje u pojavi prve riječi i imenovanju pojmova, nerazumijevanje svakodnevnih i u govoru učestalih riječi. Ovo obvezatno treba uzeti u obzir jer uopćena klinička slika jezične sposobnosti odraslih osoba s WS-om može navesti na zaključak kako je intervencija logopeda nepotrebna, što svakako nije točno.

I na kraju, važno je naglasiti da PPVT-III-HR, zahvaljujući svojoj strukturi, pruža i više podataka od samoga podatka o semantičkome znanju sudionika ispitivanja. Neizravno se iz podataka mogu iščitati podatci o načinu na koji sudionik manipulira svojim leksičkim znanjem, kako rješava problem distraktora i na temelju čega donosi odluku o konačnome odgovoru. Na taj se način tema jezičnoga razvoja nadopunjuje podatcima o kognitivnim procesima kao podupiračima i pratiteljima jezične obrade.

REFERENCIJE

- Bayés, M., Mgano, L. F., Rivera, N., Flores, R., Juado, L. A. P. (2003). Mutational Mechanisms of Williams – Beuren Syndrome Deletions. *American Journal of Human Genetic* **73**, 131–151.
- Bellugi, U., Wang, P., Jernigan, T. L. (1994). Williams syndrome: An unusual neuropsychological profile. U Broman S. H., J. Graham (ur.), *Atypical Cognitive Deficits in Developmental Disorders: Implication for brain function*, 23–56. Hillsdale, NJ: LEA.
- Bellugi, U., Wang, P. (1996). *Brain and Cognition. Encyclopedia of Neuroscience*. Amsterdam: Elsevier Science Publishers.
- Bellugi, U., Lichtenstenberg, L., Jones, W., Lai, Z. (2000). The neurocognitive profile of Williams syndrome: a complex pattern of strengths and weakness. *Journal of Cognitive Neuroscience* **12**, 1, 7–29.
- Beuren, A. J., Apitz, J., Harmjanz, D. (1962). Supravalvular aortic stenosis in association with mental retardation and a certain facial appearance. *Circulation* **26**, 1235–1240.
- Bishop, D. V. M. (2008). Comprehension in Developmental Language Disorders. *Developmental Medicine & Child Neurology* **21**, 2, 225–238.

- Black, J. A., Bonham-Carter, R. E.** (1963). Association between aortic stenosis and facies of severe infantile hypercalcemia. *Lancet* **2**, 745–748.
- Böhning, M., Starke, F., Weissenborn, J.** (2004). Fast mapping in Williams syndrome. U Bartke, S., Siegmüller, J. (ur.). *Williams syndrome across Languages*, 143–161. Amsterdam/Philadelphia: John Benjamins Publishing Company.
- Clahsen, H., Ring, M., Temple, C.** (2004). Lexical and morphological skills in English – speaking children with Williams syndrome. U Bartke, S., Siegmüller, J. (ur.). *Williams syndrome across Languages*, 221–244. Amsterdam/Philadelphia: John Benjamins Publishing Company.
- Dunn, L. M., Dunn, L. C.** (1997). *PPVT- III: Peabody Picture Vocabulary Test – Third Edition*. Circle Pines, MN: American Guidance Service.
- Dunn, L. M., Dunn, L. C., Kovačević, M., Padovan, N., Hržica, G., Kuvač Kraljević, J., Mustapić, M., Dobravac, G., Palmović, M.** (2009). *Peabody slikovni test rječnik PPVT – III – HR*. Zagreb-Jastrebarsko: Naklada Slap.
- Gillberg, C., Rasmussen, P.** (1994). Brief Report: Four Histories and a Literature Review of Williams Syndrome and Autistic Behavior. *Journal of Autism and Developmental Disorders* **24**, 3, 381–393.
- Grant, J., Karmiloff-Smith, A., Gatheroce, S. A., Paterson, S., Howlin, P., Davies, M., Udwin, O.** (1997). Phonological short-term memory and its relationship to language in Williams syndrome. *Cognitive Neuropsychiatry* **2**, 81–99.
- Holwin, P., Udwin, O.** (2006). Outcome in adult life for people with Williams syndrome – results from a survey of 239 families. *Journal of Intellectual Disability Research* **50**, 2, 151–160.
- Hržica, G., Mustapić, M.** (2005). Pasivni rječnik kao pokazatelj jezičnoga znanja. *Zbornik radova Društva za primijenjenu lingvistiku (HDPL): Semantika prirodnog jezika i metajezik semantike* (ur. J. Granić), 321–333.
- Levy, Y., Hermon, S.** (2003). Morphological Abilities of Hebrew – Speaking Adolescents with Williams Syndrome. *Developmental Neuropsychology*, 23 (1,2), 59–83.
- Levy, Y., Smith, J., Tager-Flusberg, H.** (2003). Word reading and reading-related skills in adolescents With Williams syndrome. *Journal of Child Psychology and Psychiatry* **44**, 4, 576–587.
- Lukács, A.** (2003). Language Abilities in Williams syndrome. *Unpublished doctoral dissertation*. Budapest: University of Budapest.
- Martin, N., Snodgrass, G., Cohen, R.** (1984). Idiopathic infantile hypercalcemia – A continuing enigma. *Archives of Diseases in Childhood* **59**, 605–613.
- Mawhood, L., Howlin, P., Rutter, M.** (2000). Autism and Developmental Receptive Language Disorder – a Comparative Follow-up in Early Adult

- Life. I: Cognitive and Language Outcomes. *Journal of Child Psychology and Psychiatry* **41**, 5, 547–559.
- Mervis, C. B., Morris, C. A., Bertrand, J.** (1999). Williams syndrome: Findings from an integrated program of research. U Tager-Flusberg H (ur.), *Neurodevelopmental disorders*. Cambridge, 65–110. MA: MIT Press.
- Mervis, C. B., Robinson, B. F., Rowe, M. L., Becerra, A. M., Klein-Tasman, B.** (2004). Relations between language and cognition in Williams syndrome. U Bartke, S., Siegmüller, J. (ur.), *Williams syndrome across Languages*, 63–92. Amsterdam/Philadelphia: John Benjamins Publishing Company.
- Mervis, C. B.** (2006). Language Abilities in Williams – Beuren Syndrome. U Morris, C. A., Lenhoff, H. M., Wang, P. P. (ur.), *Williams – Beuren Syndrome: Research, Evaluation and Treatment*, 159–206. Baltimore: John Hopkins University Press.
- Mervis, C. B., Becerra, A. M.** (2007). Language and Communicative Development in Williams Syndrome. *Mental Retardation and Developmental Disabilities Research Reviews* **13**, 3–15.
- Momirović, K., Karman, Ž.** (1982). INDIFF-model, algoritam i program. *Kineziologija* **13**, 518.
- Mustapić, M., Hržica, G.** (2006). Kaže li se na hrvatskom hijena ili vuk? *Zbornik radova Dijete i jezik danas* (ur. I. Vodopija), 71–82. Osijek: Sveučilište J. J. Strossmayera.
- Nazzi, T., Paterson, S., Karmiloff-Smith, A.** (2003). Early Word Segmentation by Infants and Toddlers With Williams Syndrome. *Infancy* **4**, 2, 251–271.
- Paterson, S.** (2000). Language and number in Down syndrome: The complex developmental trajectory from infancy to adulthood. *Down syndrome information network* **7**, 2, 79–86.
- Petković, I.** (2004). Molekularna citogenetika u dijagnostici mikrolelecijskih sindroma. *Paediatr Croat* **48**, 1, 143–149.
- Plesa Skwerer, D., Faja, S., Schofield, C., Verbalis, A., Tager-Flusberg, H.** (2005). Perceiving Facial and Vocal Expression of Emotion in Williams Syndrome. *American Journal on Mental Retardation* **110**, 1–26.
- Scerif, G., Cornish, K., Wilding, J., Driver, J., Karmiloff-Smith, A.** (2004). Visual search in typically developing toddlers and toddlers with Fragile X or Williams syndrome. *Developmental Science*, 7(1), 116–130.
- Semel, E., Rosner, S. R.** (2003). *Understanding Williams Syndrome: Behavioral Patterns and Interventions*. Hilldale, NY: Lawrence Erlbaum Associates.
- Siegmüller, J., Bartke, S.** (2004). Williams syndrome from a clinical perspective. U Bartke, S., Siegmüller, J. (ur.), *Williams syndrome across Languages*, 9–37. Amsterdam/Philadelphia: John Benjamins Publishing Company.

- Tager-Flusberg, H., Plesa Skwerer, D., Faja, S., Joseph, R. M.** (2003). People with Williams syndrome process faces holistically. *Cognition* **89**, 11–24.
- Temple, C. M., Almazan, M., Sherwood, S.** (2002). Lexical skills in Williams syndrome: a cognitive neuropsychological analysis. *Journal of Neurolinguistics* **15**, 463–495.
- Thomas, M. S. C., Grant, J., Barham, Z., Gsodl, M., Laing, E., Lakusta, L., Tyler, L. K. T., Grice, S., Paterson, S., Karmiloff-Smith, A.** (2001). Past tense formation in Williams syndrome. *Language and Cognitive Processes* **16**, 143–176.
- Torniero, C., dalla Bernardina, B., Novara, F., Vetro, A., Ricca, I., Darra, F., Pramparo, T., Guerrini, R., Zuffardi, O.** (2007). Cortical dysplasia of the left temporal lobe might explain severe expressive- language delay in patients with duplication of the William-Beuren locus. *European Journal of Human Genetics* **15**, 62–67.
- Vicari, S., Bates, E., Caselli, M. C., Pasquaeti, P., Gagliardi, C., Tonucci, F., Volterra, V.** (2004). Neuropsychological profile of Italians with Williams syndrome: An example of a dissociation between language and cognition? *Journal of International Neuropsychological Society* **10**, 862–876.
- Volterra, V., Capirci, O., Caselli, M. C., Vicari, S.** (2004). Language in preschool Italian children with Williams syndrome. U Bartke, S., Siegmüller, J. (ur.), *Williams syndrome across Languages*. 163–185. Amsterdam/Philadelphia: John Benjamins Publishing Company.
- Wasik, B. A., Bond, M. A.** (2001). Beyond the pages of a book: Interactive book reading and language development in preschool classroom. *Journal of Educational Psychology* **93**, 2, 243–250.
- Ypsilanti, A., Grouios, G., Zikouli, A., Hatzinikolaou, K.** (2006). Speed of naming in children with Williams and Down syndromes. *Journal of Intellectual ? Developmental Disability* **31**, 2, 87–94.
- Zukowski, A.** (2005). Knowledge of Constraints on Compounding in Children and Adolescents With Williams Syndrome. *Journal of Speech, Language and Hearing Research* **48**, 79–92.
-

Višnja Pranjić

Medical Nursery School, Zagreb
Croatia

Diana Arapović and Jelena Kuvač Kraljević

Faculty of Special Education and Rehabilitation, Zagreb
Croatia

RECEPTIVE VOCABULARY OF A GIRL WITH THE WILLIAMS SYNDROME

SUMMARY

The study is based on a case study of a girl with a rare genetic syndrome, the Williams-Beuren syndrome. Client's language development has been monitored for two years (from 9 until 11 years of age) on a number of variables. However, the aim of this study is to show the results for receptive vocabulary only and to determine whether it is improving with her chronological age. Receptive vocabulary is analysed at four time-points. The results show statistically significant improvements in lexical development, although at each time point the client lags behind her peers.

Key words: *Williams syndrome, language development, cognitive development, receptive vocabulary*
